

Fibrosis Quística

Arturo Solís-Moya, José Pablo Gutiérrez-S.

Asociación Costarricense de Neumología y Cirugía de Tórax

Introducción

El manejo de los pacientes pediátricos con Fibrosis Quística (FQ), es un proceso dinámico y complejo que requiere un alto nivel de conocimientos clínicos y científicos para poder brindar al paciente las mejores opciones terapéuticas que se ofrecen alrededor del mundo, manteniendo siempre un estricto control de análisis de la información disponible y siguiendo los principios que exige la práctica de medicina basada en la evidencia.

El presente documento pretende tan sólo esbozar los lineamientos generales que se deben seguir en el Hospital Nacional de Niños "Dr. Carlos Sáenz Herrera", para el manejo multidisciplinario de los niños con FQ.

Equipo interdisciplinario

El manejo del paciente con FQ debe ser siempre interdisciplinario. Una patología tan compleja como la FQ y las repercusiones en el niño que la padece, así como en su entorno familiar, social y económico exigen la intervención pronta y oportuna de diferentes profesionales de la salud.

Un equipo interdisciplinario para la atención de niños con FQ debe estar conformado por: Médico Pediatra Neumólogo, Enfermeras, Fisioterapeuta Respiratorio, Nutricionista, Trabajadora Social, Psicólogo Clínico, Farmacéutico.

Con cierta frecuencia este equipo también requiere la ayuda y consejo de algunas otros especialistas como son el Cirujano Pediatra, el Gastroenterólogo, Inmunólogo, Infectólogo, etc.

Presentación de la enfermedad

La FQ se presenta al clínico en tres formas principales.

1. Ileo meconial.

El íleo meconial (IM) está presente en un 15% a 20% de los niños con FQ. Todo niño con IM tiene FQ hasta que no se demuestre lo contrario y por ende, en neonatos con esta entidad médico-quirúrgica, se debe realizar un test de cloruros en sudor en forma urgente.

2. Malabsorción Intestinal.

Aproximadamente un 95% de los pacientes con FQ tienen malabsorción intestinal; en la mayoría esto es evidente desde

la lactancia. La causa principal es una deficiencia severa de enzimas pancreáticas.

3. Infecciones del tracto respiratorio bajo (ITRB).

Virtualmente todos los pacientes con FQ tienen ITRB, usualmente desde una edad temprana.

Otras entidades clínicas que pueden ser la forma de presentación de la FQ son hepatopatía crónica o neonatal, pólipos nasales, asma rebelde al tratamiento, prolapso rectal, shock por depleción de sodio, infertilidad masculina o ganancia ponderal inadecuada.

Diagnóstico de la fibrosis quística

El diagnóstico de la FQ descansa en la presencia de una cantidad excesiva de sodio y cloruro en el sudor de un individuo que tiene manifestaciones clínicas compatibles con FQ.

Todo niño en el que se sospeche FQ debe someterse al examen de *cloruros en sudor*. Para este examen el paciente recibe una cita programada en el hospital y coordinada por el laboratorio de bioquímica.

Actualmente se acepta como test de cloruros positivo aquel con niveles de cloruro mayores a 60 mEq/L, siempre y cuando la cantidad de sudor recolectada sea igual o mayor a 100mg. Los niveles de cloruro considerados positivos son motivo de controversia en la actualidad y por ello, ante la duda sobre su significado clínico, el resultado debe ser discutido con el Pediatra Neumólogo.

Todo paciente con un test de cloruros positivo debe someterse a una segunda prueba confirmatoria.

La comunicación del diagnóstico de FQ a los padres del paciente es obligación y responsabilidad directa del Pediatra Neumólogo. Ningún otro profesional en salud debe abordar a los padres para comunicarles el diagnóstico.

Actualmente no contamos con los recursos técnicos para realizar tamizaje neonatal por FQ ni para establecer el genotipo mutacional de nuestros pacientes, pero se están realizando esfuerzos para superar esta deficiencia.

Precauciones generales para los niños con FQ

Existen una serie de precauciones razonables que deben ser observadas por el paciente con FQ y por su familia.

1. Inmunización contra sarampión, parotiditis, rubeola, tos ferina y *Haemophilus influenzae*. La FQ no es una contraindicación para que el niño reciba la BCG.
2. Evitar el fumado activo y pasivo.
3. Evitar el ingreso a guarderías a una edad muy temprana.
4. Evitar el contacto con amigos y/o familiares que cursen con cuadros gripales.
5. Evitar el contacto cercano con lugares donde se críen animales de granja o se acumule vegetación putrefacta.
6. Evitar la participación en actividades de grupo (como campamentos, fiestas, etc.) con otros pacientes con FQ.

Seguimiento del paciente con FQ

El equipo multidisciplinario del Hospital Nacional de Niños atiende a los pacientes con FQ en forma quincenal, con citas en la consulta externa del hospital los días viernes únicamente.

El paciente es valorado en forma integral por los diferentes especialistas y miembros del equipo y, posteriormente, se realiza una reunión para discutir en conjunto todos y cada uno de los niños atendidos ese día.

Dentro de las múltiples intervenciones que se realizan los días de consulta se pueden citar las siguientes:

- a) Historia clínica y examen físico completo por parte del Pediatra Neumólogo.
- b) Valoración antropométrica y nutricional.
- c) Revisión del estado de inmunización actual.
- d) Pruebas de función pulmonar en niños mayores de 5 años de edad.
- e) Prueba con broncodilatadores (en casos especiales).
- f) Valoración por fisioterapeuta.
- g) Contacto con trabajo social.
- h) Radiografías de tórax y/o abdomen (en casos especiales).
- i) Cultivo de esputo o frotis faríngeo.
- j) Exámenes de laboratorio.
- k) Revisión exhaustiva de los medicamentos prescritos.

Otro tipo de análisis e investigaciones paraclínicas pueden ser realizadas en forma anual. Entre ellas se citan las siguientes:

- a) Pruebas de función hepática.
- b) Curva de tolerancia a la glucosa (en niños mayores de 10 años).
- c) Estudios por aspergilosis broncopulmonar alérgica.
- d) Ultrasonido de abdomen.

Manejo respiratorio

Las medidas generales para minimizar la extensión y los efectos de las ITRB incluyen diagnóstico temprano, adecuada nutrición, exposición mínima a ITRS, garantizar una adecuada inmunización y evitar el fumado activo y pasivo.

El manejo respiratorio del niño con FQ descansa básicamente en dos pilares:

1. Manejo racional y “agresivo” de los antibióticos, ya sea por VO o por vía IV.
2. Fisioterapia de tórax.

Otras medidas o intervenciones desde el punto de vista respiratorio que a menudo se utilizan en los pacientes con FQ son: uso de corticoesteroides tópicos y/o sistémicos, drogas nebulizadas (broncodilatadores, solución salina, antibióticos y otros), oxígeno suplementario, etc.

Es sumamente importante que todos los pacientes sean valorados por un fisioterapeuta respiratorio tan pronto como se establezca el diagnóstico.

La fisioterapia de tórax es parte integral del manejo de la FQ. Los objetivos principales son la reducción de la obstrucción de las vías respiratorias al mejorar el aclaramiento de secreciones traqueobronquiales, reducir la severidad de la infección al eliminar material infectado de las vías respiratorias y mantener una función respiratoria óptima con tolerancia al ejercicio adecuada.

Es importante que el tratamiento sea apropiado para la edad del paciente, su situación familiar y social, y la severidad de su enfermedad.

Manejo gastrointestinal y nutricional

La secreción de jugo pancreático está severamente reducida en la mayoría de pacientes con FQ desde una edad temprana y, de no tratarse con enzimas pancreáticas, la digestión y la absorción de nutrientes se vería gravemente comprometida. La absorción inadecuada de nutrientes desde el intestino lleva al paciente a sufrir de síntomas digestivos recurrentes, malnutrición, crecimiento deficiente, y de carencias vitamínicas específicas.

Existe una amplia evidencia clínica de que los pacientes con FQ bien nutridos tienen mejor pronóstico y calidad de vida. Es por ende esencial que los niños con FQ tengan un adecuado soporte nutricional, con aporte calórico apropiado, enzimas pancreáticas suplementarias y suministro de vitaminas liposolubles.

En ocasiones es necesario administrar suplementos dietéticos o realizar intervenciones más agresivas como alimentación por sonda nasogástrica (SNG) o a través de gastrostomía.

Otros aspectos de gran importancia dentro de esta área son la detección temprana de Diabetes Mellitus (DM), enfermedad hepática, enfermedad ulceropéptica y diarrea crónica.

La ganancia ponderal del paciente con FQ debe ser cuidadosamente monitorizada en todas las vistas del paciente al hospital, tanto en la consulta externa como a la hora de una hospitalización.

Atención de enfermería

La participación de enfermería en el cuidado de los niños con FQ es fundamental. En esta área se cumplen una serie de intervenciones de enorme importancia, tanto a nivel clínico como a nivel social.

La enfermera tiene además una participación muy activa en lo que se refiere a la educación continua del paciente y de su familia.

Criterios de atención de enfermería. Criterios de desempeño para la atención de niños con fibrosis quística	
<p>1. La enfermera cumple el cuidado de enfermería del niño con fibrosis quística.</p>	<p>1.1 Identifica al niño en su intervención a través de: expediente.</p> <p>1.2 Orienta e informa a los padres sobre normas y rutinas de la consulta y estado de salud del niño.</p> <p>1.3 Anota datos generales del niño:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Procedencia • Sexo • Edad • Actividad • Estado anímico • Apetito • Tos • Hipocratismo digital • Espujo • Disnea con el ejercicio • Disnea en reposo • Número de deposiciones • Características de las deposiciones <p>1.4 Toma y valora:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Temperatura • Peso • Talla • PA • Frecuencia Cardíaca • Frecuencia Respiratoria • Saturación de oxígeno • Medición de pico flujo • Pruebas de función pulmonar <p>1.5 Identifica y valora los signos y síntomas de problemas respiratorios</p> <ul style="list-style-type: none"> • Sibilancias • Crépitos • Roncos • Disminución del murmullo vesicular • Taquipnea • Taquicardia • Aleteo Nasal • Disnea • Palidez • Cianosis • Retracciones

	<p>1.6 Valora la presencia de problemas digestivos:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Estreñimiento o diarrea • Oclusión intestinal • Prolapso rectal <p>1.7 Síndrome de mala absorción valora resultados de exámenes de laboratorio</p> <ul style="list-style-type: none"> • Hemograma • Cloruros en Sudor • Espustos • Control metabólico <p>1.8 Planifica la atención de enfermería</p> <ul style="list-style-type: none"> • Identifica los diagnósticos de enfermería • Transcribe y cumple medicación prescrita • Escribe órdenes de enfermería y asigna tareas • Hace referencia para el seguimiento a otro establecimiento de salud. • Participa a los padres en el cuidado del niño incluyendo el seguimiento. <p>1.9 Anota el progreso del niño, medicamentos, tratamiento y la enseñanza impartida.</p> <p>1.10 Coordina con el resto del equipo si se requiere intervención inmediata.</p> <p>1.11 Contesta las preguntas de la madre con amabilidad.</p> <p>1.12 Hace intervención en crisis.</p>
<p>2. El personal de enfermería recibe educación sobre el cuidado del niño con fibrosis quística.</p>	<p>2.1 La enfermera realiza actividades de educación sobre F.Q., con el equipo para enfermeras, auxiliares, otros, tomando en cuenta: problemática, fisiopatología, signos y síntomas, tratamiento, criterios de atención de Enfermería.</p>
<p>3. Los usuarios reciben educación en salud sobre el cuidado del niño con fibrosis quística.</p>	<p>3.1 La enfermera enseña al niño y a la familia los siguientes aspectos:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Razones por las que lleva al niño a la consulta de F.Q. • Enseña signos y síntomas de reagudización de los problemas respiratorios • Enseña signos y síntomas que ameriten llevar al niño al hospital • Administración de medicamentos. • Uso adecuado de enzimas pancreáticas • Nebulizaciones • Fisioterapia de tórax • Flutter y otras técnicas de higiene bronquial • Enseña consejo genético • La enfermera recibe retroalimentación de la madre sobre la enseñanza impartida.
<p>4. La enfermera participa con el equipo de salud en la búsqueda de recursos necesarios para brindar una atención de calidad al niño con fibrosis quística.</p>	<p>4.1 La enfermera identifica y analiza las áreas de mejoramiento con el equipo.</p> <p>4.2 Identifica las necesidades de la clínica de fibrosis quística</p> <p>4.3 Ejecuta acciones de mejoramiento con el equipo</p> <p>4.4 Coordina con la Asociación Costarricense de F.Q. el apoyo necesario para resolver los problemas del niño.</p>
<p>5. Aplica el auditoraje, control y supervisión de la enseñanza impartida a los padres y a los niños con fibrosis quística.</p>	<p>5.1 La enfermera hace evaluaciones y controles de la enseñanza a los padres y niños con fibrosis quística.</p>
<p>6. Aplica el auditoraje, control y supervisión de las tareas que realiza el personal de enfermería para la atención del niño con fibrosis quística.</p>	<p>6.1 La enfermera hace evaluaciones y controles de las tareas que realiza el personal de enfermería.</p>

Hospitalización de pacientes con Fibrosis Quística

Los niños con FQ deben ser hospitalizados con cierta regularidad, ya sea en forma electiva (para recibir antibióticos endovenosos, realización de estudios complejos, cirugía, etc.) o por exacerbación pulmonar aguda o deterioro de algún otro sistema.

La mayoría de los pacientes que se hospitalizan provienen de la consulta externa de nuestro servicio. Debe reportarse al Pediatra Neumólogo en disponibilidad la admisión de niños con FQ durante el horario extraordinario.

Los pacientes con FQ deben ser hospitalizados en las camas del Servicio de Neumología, salvo en condiciones especiales que contraindiquen dicha medida.

En la gran mayoría de los casos estos pacientes van a requerir terapia antibiótica endovenosa, y en nuestro medio disponemos de drogas tales como amikacina, ceftazidime, oxacilina, ceftriaxone, y otros; existe una alta prevalencia de *Pseudomonas aeruginosa* entre nuestros pacientes fibroquísticos por lo cual la cobertura antibiótica debe ser apropiada.

En términos generales los criterios para hospitalizar a un niño con FQ son:

1. Aumento en la frecuencia de la tos productiva.
2. Aumento en la cantidad y/o cambios en la apariencia del esputo.
3. Aumento en la frecuencia respiratoria.
4. Aparición de disnea durante el reposo.
5. Hipoxia (por oximetría de pulso).
6. Disminución marcada del murmullo vesicular.
7. Aparición de nuevos cambios en la radiografía de tórax.
8. Deterioro en las pruebas de función pulmonar.
9. Pérdida de peso o ganancia ponderal inadecuada.
10. Hemoptisis.

Otras condiciones médicas que escapan a la lista anterior deben ser valoradas

individualmente. El sentido común debe ser la norma a la hora de tomar la decisión de hospitalizar a un paciente con FQ.

El tratamiento del paciente fibroquístico hospitalizado tiene como objetivo cuatro aspectos fundamentales:

1. Mejorar la condición nutricional del paciente.
2. Administrar fisioterapia de tórax en forma regular, al menos tres veces al día.

3. Manejo de la infección.
4. Educación al paciente.

Todo paciente mayor de 5 años que requiera hospitalización debe realizar pruebas de función pulmonar previas al internamiento y su egreso.

Idealmente, luego de 14 días de hospitalización, tanto el peso como la espirometría del paciente deben mejorar.

Problemas psicosociales.

No es sorprendente que una enfermedad tan seria como la FQ, que requiere tratamiento diario, visitas frecuentes al hospital e internamientos, se asocie con niveles considerables de estrés emocional para el paciente y su familia. La mayoría de pacientes y familiares logran lidiar con la enfermedad en forma muy adecuada, pero pueden requerir ayuda sobre todo en situaciones críticas tales como el momento del diagnóstico, inicio de la escuela, hospitalizaciones, adolescencia, deterioro de la salud y fallecimiento.

Transferencia a centro de adultos.

Actualmente el equipo multidisciplinario de FQ del Hospital Nacional de Niños está desarrollando las políticas y contactos necesarios para que nuestra población pediátrica pueda ser transferida a un centro de pacientes adultos donde se brinde una atención de alta calidad y se establezca una adecuada continuidad entre nuestra labor y la de nuestros colegas.

La edad para transferir nuestros pacientes a un centro de adultos debe considerarse alrededor de los 16 años.

Planes para el futuro.

El Servicio de Neumología del Hospital Nacional de Niños desea desarrollar las siguientes áreas dentro del manejo de nuestros pacientes con FQ:

1. Tamizaje neonatal.
2. Adquisición de nuevos antibióticos anti-pseudomona.
3. Diagnóstico específico de las mutaciones de la proteína CFTR.
4. Tamizaje de DM en forma rutinaria.

Farmacia.

Flory Hidalgo Solano

Farmacéutica, Jefe División de Farmacia de Consulta Externa.

Los pacientes con FQ requieren una serie de medicamentos indispensables para el mantenimiento de sus funciones biológicas normales, o bien para controlar fenómenos tales como las infecciones recurrentes y los procesos inflamatorios crónicos de las vías aéreas.

Evitar la "polifarmacia" es difícil en estos pacientes con una patología tan compleja; sin embargo el médico debe mantener, en coordinación con Farmacia, un control estricto y adecuado de los medicamentos que se entregan al paciente fibroquístico y de la dosificación especial a la cual se prescriben estos fármacos.

La farmacocinética en el paciente con FQ es diferente a la de otros pacientes por cuanto la absorción está reducida. Por esta razón los pacientes fibroquísticos requieren una dosificación especial para la mayoría de los medicamentos que reciben.

A continuación se brinda una lista de medicamentos "básicos" utilizados en nuestro servicio para el manejo de la FQ. Debe entenderse que estas dosis corresponden exclusivamente a pacientes con FQ y no deben ser utilizadas para el manejo de otras patologías fuera de la FQ.

Amikacina

Dosis

Infantes y niños: 15-22.5 mg / Kg / 24 hr. \square c/8 hr. IV / IM

Adultos: 15 mg / Kg / 24 hr. \square c/8 - 12 hr. IV / MI

Presentación: Vial 100 mg / 2 cc y 500 mg / 2 cc.

Amoxilina

Dosis

Niños: 20 - 60 mg / Kg / 24 hr. \div c/8 hr. VO

Adultos: 250 - 500 mg c/8 Dosis Máx.: 2 - 3 g/día.

Presentación: Suspensión 250 mg / 5 cc.; Tabletas 500 mg.

Ceftazidime

Dosis

Infantes y niños: 150 mg / Kg / 24 hr. \div c/8 hr. IV / IM

Adultos: Dosis Máx. : 6 g / 24 hr.

Presentación: Vial 1 g.

Ciprofloxacina

Dosis

Vía Oral: 40 mg / Kg / 24 hr. \div c/12 hr.

Dosis Máx. : 2 g / 24 hr.

Presentación: Tabletas 500 mg.

Gentamicina

Dosis

7.5 - 10.5 mg / Kg / 24 hr. \div c/8 hr. IM o IV

(En pacientes con F.Q.P. es eliminada más rápidamente)

Presentación: Amp. 80 mg / 2 cc

Oxacilina

Dosis

Infantes y niños: 100 - 200 mg / Kg / 24 hr. \div c/4 - 6 hr.

IM / IV;

Dosis Máx.: 12 g / 24 hr.

Presentación: Vial 1 g.

Trimetropin - Sulfametoxazol

Dosis

Niños > 2 meses: 8 - 10 mg (T.M.P.) / Kg / 24 hr. \div c/12 hr. VO / IV.

Adultos (> 40 Kg): 160 mg (T.M.P.) / dosis c/12 hr. VO / IV.

Presentación: Tabletas 800 mg Sulfa + 160 mg T.M.P.

Suspensión 200 mg Sulfa + 40 mg

T.M.P. / 5 cc.

Enzimas pancreáticas

Dosis

Infantes: 2000 - 4000 U lipasa / 120 ml fórmula o cada vez que sean amamantados.

Niños < 4 años: 1000 U lipasa / Kg. / comida.

Niños > 4 años: 500 U lipasa / Kg. / comida.

La dosis total diaria incluye aproximadamente tres comidas y dos o tres meriendas por día. La dosis de las meriendas son aproximadamente la mitad de la dosis de las comidas principales.

Los requerimientos actuales son específicos para cada paciente.

Presentación: Cápsulas de 4000 U lipasa y 20000 U lipasa.

Vitamina A

Como suplemento dietético

Dosis

Infantes a 6 meses: 1500 U / día

Niños:

6 meses a 3 años: 1500 - 2000 U / día

4 a 6 años: 2500 U / día

7 a 10 años: 3300 - 3500 U / día

> 10 años y adulto: 4000 - 5000 U / día

Vitamina D

Como suplemento dietético

Dosis

Infantes, niños y adultos: 400 U / día

Presentación: Frasco gotero 400 u / gota.

Salbutamol

Oral:

Niños < 6 años: 0.3 mg / Kg / 24 hr. ÷ TID; Do.
Máx. 12 mg / 24 hr.

6 - 11 años: 6 mg / 24 hr ÷ TID; Do. Máx.: 24 mg / 24 hr.

12 años y adultos: 2 - 4 mg / dosis TID o QID; Do. Máx.:
32 mg / 24 hr.

Inhalaciones:

Niños < 12 años: 1 - 2 inh. 4 veces al día usando espaciador.

> 12 años y adultos: 1 - 2 inh. cada 4 - 6 hr. Máx. 12 inh. /
día.

Nebulizaciones:

< 1 año: 0.05 - 0.15 mg / Kg / dosis cada 4 - 6 hr.

1 a 5 años: 1.25 - 2.5 mg / dosis cada 4 - 6 hr.

5 a 12 años: 2.5 mg / dosis cada 4 - 6 hr.

> 12 años: 2.5 - 5 mg / dosis cada 6 hr.

Presentación:

Jarabe 2 mg / 5 cc.

Tabletas 4 mg.

Sol. Neb. 0.5%

Aerosol 100 mcg / inh.

Beclometasona

Dosis

Niños 6 - 12 años: 1 - 2 inh. 3 - 4 veces / día
(Alternativamente: 2 - 4 inh. dos veces al día); Do. Máx. 10
inh / día.

> 12 años y adultos: 2 inh. 3 - 4 veces / día
(Alternativamente: 4 inh. dos veces al día), Do. Máx. 20
inh. / día.

La dosis deben ser tituladas y ajustadas dependiendo de la
respuesta del paciente.

Presentación: Aerosol 50 mcg / inh.

Aztemizol

Dosis

Niños < 6 años: 0.2 mg / Kg / 24 hr. una vez al día

6 - 12 años: 5 mg / 24 hr. una vez al día

> 12 años: 10 mg / 24 hr. una vez al día

Dosis Máx.: 10 mg / 24 hr

Presentación: Tabletas de 10 mg.

Prednisolona

Dosis

Asma aguda: 2 mg / kg / 24 hr. \square c/ día - BID x 5 días

Dosis Máx.: 80 mg / 24 hr

Presentación: Tabletas de 1 mg, 5 mg y 25 mg.

Referencias

1. Davis, P.B. Fibrosis Quística. Pediatrics in Review (en español) 2001; 22(8):257-264
2. Borowitz, D., Baker, R.D., Stallings, V. Consensus report on nutrition for pediatric patients with cystic fibrosis. J Pediatr Gastr and Nutr 2002; 35: 246-256.
3. Cystic Fibrosis Trust, UK. Antibiotic treatment for cystic fibrosis. Report of the UK cystic fibrosis antibiotic group. Second edition, 2002.
4. Molina, M., Prieto, G., Sarría, J., Polanco, I. Fibrosis Quística: aspectos nutricionales. An Esp Pediatr 2001; 54(6):575-581.
5. Orenstein D, Winnie G.B., Altman H. Cystic Fibrosis: a 2002 update. J Pediatr 2002; 140(2): 156-164.
6. Wilmott RW. Making the diagnosis of cystic fibrosis. J Pediatr 1998; 132(4): 563-565.
7. Rosenstein BJ, Cutting GR. The cystic fibrosis foundation consensus panel. The diagnosis of cystic fibrosis: a consensus statement. J Pediatr 1998; 132(4):589-595.